



ACTA ASAMBLEA GENERAL 19/06/2021

10:10 H Se da comienzo a la Asamblea con los siguientes asistentes:

SOCIO FUNDADOR PRESIDENTE	HELENA CARPIO ANGUIA
SOCIO FUNDADOR TESORERO	JOSE VICENTE VARGAS
SOCIO FUNDADOR	DANIEL VICENTE FRANCO
SOCIO FUNDADOR	ELISA CARPIO ANGUIA
SOCIO FUNDADOR	NURIA CARPIO ANGUIA
SOCIO FUNDADOR VICEPRESIDENTA	MARTA GASCA
SOCIO FUNDADOR SECRETARIA	ANA CARPIO ANGUIA
SOCIO 1	MARÍA CABEZAS RUIZ
SOCIO 2	M.DE LOS ANGELES FRANCO FERNÁNDEZ
SOCIO 3 VOTO DELEGADO	M.JESÚS ANGUIA QUINTANA
SOCIO 4 VOTO DELEGADO	EMILIO CARPIO MATÍAS
SOCIO 6 VOCAL	BEATRIZ CASADO VERRIER
SOCIO 9	DAVID MAESTRE
SOCIO 11 VOCAL	CARLA CHEVILLET GARCÍA
SOCIO 21 VOCAL	VERÓNICA LOMINCHAR MARÍN
SOCIO 24	CARIDAD MARTÍNEZ NIETO
SOCIO 25 VOCAL GA2	SUSANA SALAMANQUES ORTEGA
SOCIO 27	M.LUZ IGLESIAS CÁRCANO
SOCIO 28	ESTER CALLEJA VAQUERO
SOCIO 29	ENRIQUE GUTIÉRREZ DE FRANCISCO
SOCIO 30 VOTO DELEGADO	PABLO GUTIÉRREZ CALLEJA
SOCIO 33	AIUSHA KHAZH
SOCIO 36	ESTEFANÍA RAMOS
SOCIO 46	MONTSE OÑÓS PALMAROLA
SOCIO 48	LAURA MARTIN ARAGÓN
SOCIO 51	ANGELES LUNA
SOCIO 53	ANA MILLÁN
SOCIO 59	MARI PAQUI RUBIO LINDE

SOCIO 61	JUDIT RUIZ PEIRO
SOCIO 62	MARÍA DE LAS HERAS
SOCIO 67	MIRIAM FRÍAS
SOCIO 70	LUCIANA CHILOTEGUI
SOCIO 71	ANA M ^a HERRERO
Invitado	MARI XOEL
Invitado	ELISABETH
Invitado	ALANIS ALONSO
Invitado	M.VICTORIA RUIZ
Invitado	DRA CRISTINA FILLAT
Invitado	DRA ZAIDA MORENO

Balance de cuentas: Se resumen, explican gastos (impresión guía de familias, estudio de calidad de vida) y se aprueban por unanimidad las cuentas anuales.

CONCEPTO	INGRESO	PAGO	TOTAL
BAJADA CUENTA		-13,45	-13,45
CUOTA FEDIM		-100	-100
CUOTA FEDIM		-75	-75
SEGURO HELVETIA		-100,05	-100,05
MANTENIMIENTO WEB		-151,5	-151,5
PAPELERÍA/IMPRESIÓN/CORREOS	800 A FUDATORES	-137,3	-137,3
INVESTIG. CALIDAD DE VIDA		-1000	-1000
GRUPO PSICOTERAPIA DE PADRES		-500	-500
PROGRAMA IMPULSO	800 FUDATORES	-907	0
FACTURA VELAS VEREMUNDO		-270,7	-270,7
CESTAS NAV 2019-20		-750	-750
LOTERIA FEDIM		-490	-490

CONCEPTO	INGRESO	PAGO	TOTAL
CUOTA SOCIOS (no PAGADOS)	490		490
LOTERIA CESTA VELAS	1000	-1000	0
DONACION	5000		5000
EVENTO TEATRO SILEBARKO	2000		2000
MONÓLOGO JABALGURTO	1000		1000
DONACION GRUPO MBIENBROS	1000		1000
TOTAL			4900
CIFRA A 1 DE ENERO			4900
CIFRA 31 DE DICIEMBRE			4900

Convenio de investigación 12 de Octubre: Calidad de vida: han comenzado las primeras entrevistas para afectados y padres **de 2 años hasta los 18 años**. Si estáis interesados en participar podéis contactar en el correo **“metabolicas12octubre@hotmail.com”** para programar la entrevista. (Skype© o similar). Duración de la entrevista 20 minutos aproximadamente.

III Edición Fondos FEDER			
Nº	ENTIDAD	NOMBRE PROYECTO	RESOLUCIÓN
1	Asociación de afectados por el Síndrome de Fatiga Crónica (SFC) y por el Síndrome de Sensibilidad Química Múltiple (SQM)	Funcionamiento y Mantenimiento del Servicio de Información y Orientación, así como Actividades formativas y de sensibilización.	1.076,91 €
2	Asociación Española de Enfermos Pseudoalergicos-Entero de España	Asamblea General de Socos de PNE-ESPAÑA, Málaga, 1º semestre 19	1.903,88 €
3	Asociación Síndrome de Noonan de Cantabria	Talleres combinados con el Síndrome de Noonan y Mantenimiento, funcionamiento, difusión, sensibilización	1.417,04 €
4	Asociación La Rosa Violeta	Desde a conocer la Neurofibromatosis: sensibilización, divulgación y apoyo a las personas afectadas y su entorno.	1.076,95 €
5	Fundación Lucha contra la Ceguera	"Miramos con Optimismo los Avances en la Investigación."	1.347,00 €
6	Federación Gallega de Enfermedades Raras y Crónicas	Asesoramiento laboral, fiscal y contable	906,91 €
7	Federación Española Síndrome de Noonan y otras Rascepitas	8º Encuentro Estatal familias afectadas por el Síndrome de Noonan y Mantenimiento, funcionamiento, difusión, sensibilización	1.870,49 €
8	Asociación Española de Esclerosis Tuberosas	Reforma de infraestructura en la sede, acondicionamiento de esta mediante pintura, alfombras, cambio de puerta de entrada y servicio externo de acceso.	736,86 €
9	Epe-Euskadiko Polo Elkarte	Congreso Internacional sobre Síndrome Post-Polio/Polio y Asamblea General de la Asociación Europea de Polio (EPA)	1.813,81 €
10	Asociación de Enfermedades Raras de Castilla León	Servicio de Atención a Socios (información, gestión y actividades)	1.075,23 €
11	Asociación Española de Síndiclar	Desarrollo y funcionamiento de la Asociación de Síndiclar	1.076,95 €
12	Asociación de hemofilia de la Comunidad de Madrid	Contratación de servicios profesionales para la mejora de los servicios prestados a los usuarios y el funcionamiento de la sede social	793,54 €
13	Asociación Nacional del Síndrome de Ehlers Danlos, Hiperelasticidad y Colágenopatías	II Escuela Internacional de los Síndromes de Ehlers Danlos	1.983,86 €
14	Federación Andaluza de Asociaciones de Raras	Mantenimiento y funcionamiento de nuestra entidad y de nuestra labor asociativa.	566,82 €
15	Asociación de Raras de Castilla-La Mancha	Actividades informativas, divulgativas, formativas y de ocio y tiempo libre para los enfermos de raras y sus familias	963,59 €
16	Asociación Termita SAS	Impresión de la Sida para niños, niñas y jóvenes	800,00 €
17	Asociación Española de la Enfermedad de Behçet	Atención Psicosocial de los Afectados por la enfermedad de Behçet	963,59 €

Programa IMPULSO: M. Ángeles nos explica en qué consiste el programa y a quién va dirigido, para poder presentarse de nuevo este año. En 2019 nos dieron 2197 euros que apoyaron los gastos en terapias y productos ortoprotésicos de 5 familias.

Entidad	Mutualidad	Proyecto	Puntuación	Importe Concedido
Asociación de enfermedades Neuromusculares de Andalucía	2	Terapias de rehabilitación y mantenimiento para menores con enfermedad neuromuscular en Andalucía.	84	2.038€
Asociación de Familiares y Afectados por Patologías del Crecimiento	2	Ayudas individuales para personas con patologías de crecimiento.	86	2.524€
Asociación CEDIRES "Defensa del niño discapacitado con necesidades especiales"	1	Terapia Ocupacional y Fisioterapia para niños con pluridiscapacidad	85	2.533€
Asociación Española de Parques Española Familiar (Sinuapell Larrain)	2	Rehabilitación y Ayudas Técnicas para niños y jóvenes afectados por PEF.	83	1.975€
Asociación Familia SAN. Asistencia gratuita tipo 1	2	Apoyo en la identificación y/o productos de apoyo a familias diagnosticadas de adultos jóvenes con alteración neurológica.	71	2.107€
Asociación 22 de Andalucía	2	Programa Impulso de FEDER.	82	2.923€
Fundación Iria-Sanilago	2	Terapias Psicológicas para afectados por el Síndrome de Sanilago.	82	1.241€
Asociación Española Padres Neofrénicos Familiar y Síndromes Autoinflamatorios	1	Servicio de Rehabilitación Psicosocial (RHP) para niños y jóvenes de hasta 21 años con Síndromes Autoinflamatorios (SAI).	82	2.923€
Duchenne Parent Project España	1	Escuela de padres.	94	2.888€
Asociación y Grupo de Apoyo a favor de las Personas afectadas por el Síndrome de Inestabilidad o los Andrógenos (SIA) y condiciones relacionadas 3-	2	Ayuda Psicológica a menores con Síndrome de Inestabilidad o los Andrógenos y otras condiciones relacionadas.	80	407€
Fundación Síndrome de West	1	Vehículo adaptado para Respo Familiar.	95	2.899€
Asociación Española Síndrome de Poland	2	Servicios rehabilitadores para menores con Síndrome de Poland.	81	2.472€
Asociación AMC - Anfibriosis Múltiple Congénita - España	2	Rehabilitación para los menores con Anfibriosis.	83	2.523€
Asociación de Enfermos de Patología Mitocóndria	2	Productos y terapias para menores con enfermedad mitocondrial.	85	1.594€
Asociación de discapacitados de Molina de Segura y Vega Media	2	Ayuda directa a familias para la adquisición de material ortopédico.	82	406€
Asociación Española de las Micropoliplasmas y Síndromes Rascepitas	2	Prescripción autónoma personal. Fisioterapia e domicilio, logopedia y psicoterapia 2020.	83	2.839€
Asociación de voluntarios en favor del Síndrome de Dravet - Apoyó Dravet	2	Atención directa Apoyodravet.	87	2.880€
Asociación de Enfermedades Mitocondriales de la Comunidad Valenciana	1	Secciones de Rehabilitación para personas afectadas por una Enfermedad Rara o sin diagnóstico.	80	2.489€
Asociación Síndrome Williams de España	2	Programa de intervención integral para menores y jóvenes con síndrome de Williams.	85	2.899€
Asociación de Esclerosis Neuromusculares de Bizkaia	1	La importancia de la Fisioterapia para los menores con enfermedades neuromusculares.	88	2.239€
Asociación de enfermedades raras y discapacidad Sense Barmes de Píscar	2	Programa de rehabilitación para menores con enfermedades poco frecuentes.	84	348€
Asociación Creando con Noonan	2	Proyecto Confinamiento Noonan.	88	2.880€
Asociación de Afectados por el Síndrome de Noonan "Noonan Asturias" + Asociación Síndrome de Noonan Comunidad Valenciana -ALANZA-		Revisión de prestaciones por prestaciones en ALANZA.		
Asociación Española del Síndrome de Cornelia de Lange	2	"MATERIA GRIS" en Rascepitas	84	6.408€
Asociación Española de Ayuda a Niños con Trastorno Multisensorial y Nutrición Parenteral y Afectados	1	Atendiendo a los niños y niñas con el Síndrome Cornelia de Lange.	89	2.716€
Asociación Española de Ayuda a Niños con Trastorno Multisensorial y Nutrición Parenteral y Afectados	1	Plan terapéutico para mejorar la calidad de vida de los niños y niñas con fallo intestinal.	84	2.963€
Asociació Catalana del Síndrome de Williams	2	Apoyo a familias con niñas e hijos con síndrome de Williams.	81	1.851€

Proyecto de investigación de la Insuficiencia Renal en GA1 con el Dr Domingo González Lamuño: explicamos el proyecto, y el coste de 2000 euros para envíos y material. Se aprueba por unanimidad. Pendiente de comienzo. Se trata de estudiar la función renal de los afectados con GA1 y prevenir su deterioro administrando citrato. Se enviaría papel de filtro a cada familia, que humedecerían en orina y se reenviaría al Hospital de Valdecilla, se necesitarían unos parámetros habituales de las analíticas de sangre que nos comunicarán.

Próximas acciones:

- Taller de lisina en octubre para profesionales y después sin fecha para las familias. <https://familiasga.com/eventos/taller-teorico-practico-contaje-porlisina/>

- Jornada para pediatría incidiendo en los últimos avances, neurología, primeras conclusiones del estudio neurocognitivo; recordando los videos de la I jornada Interterritorial para el diagnóstico y la base de tratamiento.

- Jornada para jóvenes y adultos para mejorar la atención a los adultos ya que la pediátrica está encaminada.

Próximas Acciones

OCTUBRE

○ TALLER DIETA LISINA

○ I JORNADA ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO



Actualización de GA2: Susana nos cuenta las acciones de recaudación durante el 2019, el proyecto con Alimerka, la intención de crear el protocolo de GA2 junto a la Dra Sinziana Stanescu. Recordamos que Susana gestiona el piso que nos cede Alimerka en Madrid para las familias que acudan al 12 de octubre o Ramón y Cajal.



The image shows a presentation slide with a blue header containing the text "GA2". Below the header, there is a list of items, each preceded by a blue circle icon:

- PROGRAMA DE RADIO DRA SINZIANA STANESCU
- EVENTOS
- CUENTO DE PAULA
- PENDIENTE PROTOCOLO CON HOSPITAL RAMÓN Y CAJAL

At the bottom right of the slide is the logo for "FAMILIASGA" with the tagline "Unidas por el futuro". The logo features a stylized blue boat with three figures inside. On the right side of the slide, there is a vertical video call interface showing a small video window at the top with a woman speaking, and below it, four grey circular icons representing other participants in the call.

Adultos: Judit nos cuenta la futura investigación de calidad de vida con Luisa Tejedal, la insuficiencia renal ya comentada previamente, la posibilidad de participar en el programa Inserta con la ONCE y las becas de FEEHM y Biomarin para estudiantes con enfermedades metabólicas mayores de 18 años. Judit comenta la posibilidad de pertenecer al grupo de jóvenes con GA1,

FAMILIASGA
Unidas por el futuro

Adultos

- PROYECTO INVESTIGACIÓN
CALIDAD DE VIDA EN ADULTOS
- INSUFICIENCIA RENAL
- PARTICIPAR EN EL PROYECTO INSERTA EMPLEO
JUNTO A LA ONCE Y FEDER
- BECAS DE FEEHM Y BIOMARIN



Acciones 2021: se enumeran los posibles eventos y una posible quedada de las familias. Se comenta que la asociación dispone de bizum.

Eventos/Donaciones

- PROPUESTAS
 - CARRERA VIRTUAL 50% para cada asociación
 - TORNEO PADEL
 - TORNEO BASKET
 - TORNEO BOLOS
 - QUEDADA **FAMILIAS MAYO-JUNIO 2022**

BIZUM SIN COSTE 03037 (TRÁMITES UTILIDAD PÚBLICA)



Proyectos:

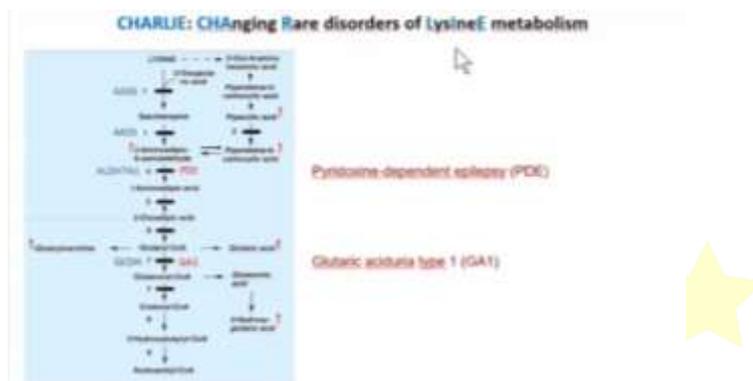
Web Gratuita para el contaje de lisina y calorías. Luz nos cuenta que la web ha sido posible gracias a la ayuda recibida por CINFA gracias a Verónica Lominchar. Nos cuenta su uso y novedades

- Web: <https://www.dietaga1.es/>

ii. Tutoriales:

https://www.youtube.com/watch?v=b7g_5ieNSEU

Investigación Terapia génica en GA1 Albert nos realiza una introducción del proyecto y la investigadora Cristina Fillat nos cuenta los avances y responde a las preguntas de los asistentes.



Estudio neurocognitivo Zaida Moreno nos avanza las primeras acciones y resuelve las preguntas enviadas por las familias sobre el estudio.

Nuestros Proyectos En Marcha

- APP dietagas.es M.LUZ IGLESIAS
- "Estudio Multicéntrico en Aciduria Glutárica tipo I: Caracterización clínica, radiológica, neurocognitiva. Elaboración de un Registro Nacional" DRA ZAIDA MORENO
NEUROPSICÓLOGA HOSP 12 DE OCTUBRE DE MADRID
- "Proyecto CHARLIE. Terapia Génica en GA1" CRISTINA FILLAT
INVESTIGADORA IDIBAPS

FAMILIASGA
Unidos por el futuro

Se da por finalizada la Asamblea a las 13:15 h